

DIAGNÓSTICO DE MUCOPOLISSACARIDOSE IVA EM AMOSTRAS DE SANGUE IMPREGNADO EM PAPEL FILTRO

MARLI T. V. CAMELIER; MAIRA G. BURIN; JUREMA DE MARI; TAIANE A. VIEIRA; GIÓRGIA MARASCA; FERNANDA MEDEIROS; ROBERTO GIUGLIANI

Palavras-chave: Mucopolissacaridose IVA, queratan sulfato, sangue em papel filtro, triagem, doenças lisossômicas. Introdução: A mucopolissacaridose IVA (MPS IVA) é uma doença de depósito lisossômico, caracterizada pela deficiência da enzima lisossômica galactose-6-sulfatase, envolvida na degradação do glicosaminoglicano (GAG) queratan sulfato. O diagnóstico definitivo se estabelece através da medida da atividade enzimática em leucócitos ou fibroblastos. Os pacientes afetados pela MPS IVA apresentam baixa estatura, disostose múltipla, opacidade de córnea, entre outros sinais e sintomas. Neste estudo apresentamos um novo método fluorimétrico para o diagnóstico bioquímico da MPS IVA, utilizando amostras de sangue impregnado em papel filtro (SIPF). Objetivos: Padronizar e validar uma nova técnica que mede a atividade enzimática da galactose-6-sulfatase em amostras de SIPF; Verificar a estabilidade das amostras de SIPF quando as mesmas são submetidas a variações de tempo e temperatura. Materiais e métodos: Amostras de SIPF e leucócitos de 54 indivíduos saudáveis e de 35 pacientes foram analisadas. Os ensaios enzimáticos foram realizados simultaneamente, em amostras de leucócitos e SIPF. A termoestabilidade das amostras de SIPF foi avaliada em diversas condições de armazenamento (tempo e temperatura). Resultados: Os resultados obtidos confirmaram a deficiência enzimática nos pacientes em ambos os materiais (leucócitos e SIPF) com uma diferença estatisticamente significativa em relação ao grupo controle. Os testes de estabilidade indicaram que amostras coletadas para a medida da atividade da enzima galactose-6-sulfatase devem ser mantidas a 4°C, sendo estável nesta temperatura por mais de 30 dias. Conclusão: Nas condições utilizadas, amostras de SIPF se mostraram adequadas para a identificação segura de pacientes com MPS tipo IVA. Apoio: FIPE- HCPA / PPGCM / UFRGS